

### **Afdelingsbeskrivelse for Klinisk Genetisk Klinik Blegdamsvej, Rigshospitalet**

Klinisk Genetisk Klinik diagnosticerer, behandler og rådgiver patienter og familier med kromosomanomalier, medfødte stofskiftesygdomme samt andre arvelige og maligne sygdomme. Afdelingen består af Genetisk Rådgivningsklinik, Kromosomlaboratoriet, Hæmatologisk/konkologisk Kromosomlaboratorium, Metabolisk Laboratorium, Molekylærgenetisk Laboratorium og Center for Sjældne Sygdomme. Afdelingen har lands-/landsdelsfunktion for behandling af arvelige stofskiftesygdomme og andre medfødte sygdomme.

Klinikken har en betydelig forskningsmæssig aktivitet og samarbejder bredt med afdelinger i ind- og udland om forskellige projekter. Afdelingen bidrager til undervisning i basal og klinisk genetik for studerende i medicin ved det Sundhedsvidenskabelige Fakultet på Københavns Universitet.

Det samlede antal er ca. 80 årsværk, heraf 13 læger og 12 ikke-lægelige akademikere, 45 bioanalytikere, 4 sygeplejersker og 11 sekretærer. To af afdelingens overlæger er professorer ved Københavns Universitet.

Afdelingen håndterer ca. 1750 henvisninger pr. år vedrørende genetisk udredning og rådgivning. Hertil kommer udførelse af præ- og postnatale cytogenetiske analyser (standard- og specialanalyser) samt molekulærgenetiske analyser fordelt på omkring 20 analysetyper. Desuden adskillige hundrede forskningsanalyser fordelt på forskellige projekter.